



New Day in Medicine
Новый День в Медицине

NDM



TIBBIYOTDA YANGI KUN

Ilmiy referativ, marifiy-ma'naviy jurnal



AVICENNA-MED.UZ



ISSN 2181-712X.
EiSSN 2181-2187

11 (73) 2024

**Сопредседатели редакционной
коллегии:**

**Ш. Ж. ТЕШАЕВ,
А. Ш. РЕВИШВИЛИ**

Ред. коллегия:

М.И. АБДУЛЛАЕВ
А.А. АБДУМАЖИДОВ
Р.Б. АБДУЛЛАЕВ
Л.М. АБДУЛЛАЕВА
А.Ш. АБДУМАЖИДОВ
М.А. АБДУЛЛАЕВА
Х.А. АБДУМАЖИДОВ
Б.З. АБДУСАМАТОВ
М.М. АКБАРОВ
Х.А. АКИЛОВ
М.М. АЛИЕВ
С.Ж. АМИНОВ
Ш.Э. АМОНОВ
Ш.М. АХМЕДОВ
Ю.М. АХМЕДОВ
С.М. АХМЕДОВА
Т.А. АСКАРОВ
М.А. АРТИКОВА
Ж.Б. БЕКНАЗАРОВ (главный редактор)
Е.А. БЕРДИЕВ
Б.Т. БУЗРУКОВ
Р.К. ДАДАБАЕВА
М.Н. ДАМИНОВА
К.А. ДЕХКОНОВ
Э.С. ДЖУМАБАЕВ
А.А. ДЖАЛИЛОВ
Н.Н. ЗОЛотова
А.Ш. ИНОЯТОВ
С. ИНДАМИНОВ
А.И. ИСКАНДАРОВ
А.С. ИЛЬЯСОВ
Э.Э. КОБИЛОВ
А.М. МАННАНОВ
Д.М. МУСАЕВА
Т.С. МУСАЕВ
М.Р. МИРЗОЕВА
Ф.Г. НАЗИРОВ
Н.А. НУРАЛИЕВА
Ф.С. ОРИПОВ
Б.Т. РАХИМОВ
Х.А. РАСУЛОВ
Ш.И. РУЗИЕВ
С.А. РУЗИБОВЕВ
С.А.ГАФФОРОВ
С.Т. ШАТМАНОВ (Кыргызстан)
Ж.Б. САТТАРОВ
Б.Б. САФОВЕВ (отв. редактор)
И.А. САТИВАЛДИЕВА
Ш.Т. САЛИМОВ
Д.И. ТУКСАНОВА
М.М. ТАДЖИЕВ
А.Ж. ХАМРАЕВ
Д.А. ХАСАНОВА
А.М. ШАМСИЕВ
А.К. ШАДМАНОВ
Н.Ж. ЭРМАТОВ
Б.Б. ЕРГАШЕВ
Н.Ш. ЕРГАШЕВ
И.Р. ЮЛДАШЕВ
Д.Х. ЮЛДАШЕВА
А.С. ЮСУПОВ
Ш.Ш. ЯРИКУЛОВ
М.Ш. ХАКИМОВ
Д.О. ИВАНОВ (Россия)
К.А. ЕГЕЗАРЯН (Россия)
DONG JINCHENG (Китай)
КУЗАКОВ В.Е. (Россия)
Я. МЕЙЕРНИК (Словакия)
В.А. МИТИШ (Россия)
В.И. ПРИМАКОВ (Беларусь)
О.В. ПЕШИКОВ (Россия)
А.А. ПОТАПОВ (Россия)
А.А. ТЕПЛОВ (Россия)
Т.Ш. ШАРМАНОВ (Казахстан)
А.А. ЩЕГОЛОВ (Россия)
С.Н. ГУСЕЙНОВА (Азербайджан)
Prof. Dr. KURBANHAN MUSLUMOV (Azerbaijan)
Prof. Dr. DENIZ UYAK (Germany)

**ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН
НОВЫЙ ДЕНЬ В МЕДИЦИНЕ
NEW DAY IN MEDICINE**

*Илмий-рефератив, маънавий-маърифий журнал
Научно-реферативный,
духовно-просветительский журнал*

УЧРЕДИТЕЛИ:

**БУХАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ
ООО «ТИББИЁТДА ЯНГИ КУН»**

Национальный медицинский
исследовательский центр хирургии имени
А.В. Вишневского является генеральным
научно-практическим
консультантом редакции

Журнал был включен в список журнальных
изданий, рецензируемых Высшей
Аттестационной Комиссией
Республики Узбекистан
(Протокол № 201/03 от 30.12.2013 г.)

РЕДАКЦИОННЫЙ СОВЕТ:

М.М. АБДУРАХМАНОВ (Бухара)
Г.Ж. ЖАРЫЛКАСЫНОВА (Бухара)
А.Ш. ИНОЯТОВ (Ташкент)
Г.А. ИХТИЁРОВА (Бухара)
Ш.И. КАРИМОВ (Ташкент)
У.К. КАЮМОВ (Тошкент)
Ш.И. НАВРУЗОВА (Бухара)
А.А. НОСИРОВ (Ташкент)
А.Р. ОБЛОКУЛОВ (Бухара)
Б.Т. ОДИЛОВА (Ташкент)
Ш.Т. УРАКОВ (Бухара)

11 (73)

2024

ноябрь

www.bsmi.uz

https://newdaymedicine.com E:

ndmuz@mail.ru

Тел: +99890 8061882

UQK 616

PATOLOGIK HOLATLARNING RIVOJLANISH ASOSLARI

Sultonova Dildor Baxshilloevna <https://orcid.org/0009-0003-1239-2347>

Abu Ali ibn Sino nomidagi Buxoro davlat tibbiyot instituti, O'zbekiston, Buxoro, st. A. Navoiy. 1
Tel: +998 (65) 223-00-50 e-mail: info@bsmi.uz

✓ *Rezyume*

Ushbu sharh maqolasi biokimyo va patologiya o'rtasidagi bog'liqlikka bag'ishlangan, chunki barcha patologik holatlarning rivojlanishi molekulalarning tuzilishi va faoliyatidagi buzilishlarga, shuningdek molekulalararo o'zaro ta'sirlarga asoslanadi.

Klinik amaliyotda molekulyar metabolizm buzilishlari biologik suyuqliklarda ma'lum metabolik komponentlar kontsentratsiyasining ortishi yoki kamayishi shaklida namoyon bo'ladi. Bu oraliq yoki yakuniy metabolitlar bo'lishi mumkin. Ularning kontsentratsiyasining o'zgarishi va xarakterli klinik belgilar mavjudligi bilan metabolik yo'lining ma'lum bir qismida buzilishlar baholanadi.

Kalit so'zlar: patologiya, genom, RNK, DNK

THE BASIS OF THE DEVELOPMENT OF PATHOLOGICAL CONDITIONS

Sultonova Dildor Bakhshilloevna <https://orcid.org/0009-0003-1239-2347>

Bukhara State Medical Institute named after Abu Ali ibn Sina, Uzbekistan, Bukhara,
st. A. Navoi. 1 Tel: +998 (65) 223-00-50 e-mail: info@bsmi.uz

✓ *Resume*

This review article is devoted to the relationship between biochemistry and pathology, since the development of all pathological conditions is based on disturbances in the structure and function of molecules, as well as on intermolecular interactions.

In clinical practice, molecular metabolism disorders are manifested in the form of an increase or decrease in the concentration of certain metabolic components in biological fluids. These can be intermediate or final metabolites. Changes in their concentration and the presence of characteristic clinical signs are evaluated for disorders in a certain part of the metabolic pathway.

Key words: pathology, genome, RNK, DNK

ОСНОВЫ РАЗВИТИЯ ПАТОЛОГИЧЕСКИХ СОСТОЯНИЙ (обзорная статья)

Султанова Дилдор Бахшиллоевна <https://orcid.org/0009-0003-1239-2347>

Бухарский государственный медицинский институт имени Абу Али ибн Сины, Узбекистан,
г. Бухара, ул. А. Навои. 1 Тел: +998 (65) 223-00-50 e-mail: info@bsmi.uz

✓ *Резюме*

Это обзорная статья посвящена связи биохимии с патологией тем, что в основе развития всех патологических состояний лежат нарушения структуры и функционирования молекул, а также межмолекулярных взаимодействий.

В клинической практике молекулярные нарушения обмена проявляются в виде увеличения или снижения концентрации в биологических жидкостях тех или иных компонентов обмена. Это могут быть промежуточные продукты или конечные метаболиты. По изменению их концентраций и наличию характерных клинических признаков судят о нарушениях на том или ином участке метаболического пути.

Ключевые слова: патология, геном, РНК, ДНК

Актуальность

Патология же буквально переводится как изучение страдания (греч. pathos -страдание, logos - изучение); более прозаично, термин патология используется для обозначения изучения болезни. В связи с этим в вступительной главе нужно ввести термин клеточная патология, чтобы подчеркнуть основной принцип, что все болезни возникают на клеточном уровне. Таким образом, современная патология в основном является изучением клеточных аномалий. Поэтому болезни и лежащие в их основе механизмы лучше всего понимать в контексте нормальной клеточной структуры и функции. Нереалистично (и даже нежелательно) сжимать обширную и увлекательную область клеточной биологии в одну главу. Более того, студенты-медики, вероятно, хорошо знакомы со многими более широкими концепциями клеточной структуры и функции. Следовательно, вместо того, чтобы пытаться сделать всеобъемлющий обзор, наша цель — рассмотреть некоторые основные принципы и выделить некоторые недавние достижения, которые имеют отношение к патологической основе заболевания, которая подчеркивается во всем тексте. Эта глава будет полезна для рассмотрения ключевых тем в нормальной клеточной биологии, поскольку они применяются к областям патологии, которые рассматриваются.

Геном- Секвенирование генома человека стало знаменательным достижением биомедицинской науки. Опубликованная в черновом варианте в 2001 году и более подробно изложенная в 2003 году, эта информация уже привела к замечательным достижениям в науке и медицине. С тех пор наблюдалось экспоненциальное снижение стоимости секвенирования и экспоненциальное увеличение накопления данных; эта новая информация, теперь буквально у нас под рукой, обещает произвести революцию в нашем понимании здоровья и болезней. Однако сам объем данных огромен, и начинает приходить понимание того, что мы только начали царапать поверхность ее сложности; раскрытие связи с болезнями и затем разработка новых методов лечения остаются проблемами, которые одновременно волнуют и вдохновляют как ученых, так и простых общественностей. Некодирующая ДНК Человеческий геном содержит примерно 3,2 миллиарда пар оснований ДНК. В геноме находится около 20 000 генов, кодирующих белки, что составляет всего около 1,5% генома. Эти белки по-разному функционируют как ферменты, структурные компоненты и сигнальные молекулы и используются для сборки и поддержания всех клеток в организме. Хотя 20 000 — это заниженная оценка количества белков, кодируемых в геноме человека (учитывая, что многие гены производят несколько транскриптов РНК, кодирующих различные изоформы белков), тем не менее поразительно осознавать, что черви, состоящие из менее чем 1000 клеток — с геномами всего около 0,1 миллиарда пар оснований ДНК — также собираются с использованием около 20 000 генов для производства белков. Еще более удивительно то, что многие из этих белков являются узнаваемыми гомологами молекул, экспрессируемых людей.

Что же тогда отличает людей от червей? Ответ не полностью известен, но масса имеющихся данных позволяет предположить, что большая часть разницы лежит в 98,5% человеческого генома, который не кодирует белки. Известно, что гены, кодирующие белки, в высших организмах разделены длинными участками ДНК, чья функция была неясна в течение многих лет — иногда ее называли «темной материей» генома. Эта точка зрения впоследствии изменилась под влиянием многонационального проекта, который был запущен в 2007 году для выявления всех областей генома, которым можно было бы приписать какую-то функцию. Поразительный вывод заключается в том, что до 80% человеческого генома либо связывает белки, подразумевая, что он участвует в регуляции экспрессии генов, либо может быть назначена некоторая функциональная активность, в основном связанная с регуляцией экспрессии генов, часто специфическим для типа клеток образом. Из этого следует, что, в то время как белки предоставляют строительные блоки и механизмы, необходимые для сборки клеток, тканей и организмов, именно не кодирующие области генома обеспечивают критическое «архитектурное планирование». Практически говоря, разница между червями и людьми, по-видимому, заключается больше в геномных «чертежах», чем в строительных материалах. Основные классы функциональных не кодирующих белков последовательностей, обнаруженных в геноме человека, следующие

- **Промоторные и энхансерные** области, которые обеспечивают сайты связывания для факторов транскрипции

- **Сайты связывания для факторов**, которые организуют и поддерживают структуры хроматина более высокого порядка

- **Некодирующие регуляторные РНК**. Более 60% генома транскрибируется в РНК, которые никогда не транслируются в белок, но которые, тем не менее, могут регулировать экспрессию генов с помощью различных механизмов. Два наиболее изученных вида — микроРНК и длинные некодирующие РНК — описаны ниже.

- Мобильные генетические элементы (например, транспозоны). Примечательно, что более одной трети человеческого генома состоит из этих элементов, обычно называемых «прыгающими генами». Эти сегменты могут перемещаться по геному, демонстрируя большие различия в количестве и расположении даже среди близкородственных видов (т. е. людей и других приматов). Они вовлечены в регуляцию генов и организацию хроматина, но их функция все еще не очень хорошо установлена.

- Особые структурные области ДНК, в частности тепломеры (концы хромосом) и центромеры («привязки» хромосом) Одной из причин, по которой эти открытия вызвали такой интерес, является то, что многие, а возможно и большинство, генетических вариаций (полиморфизмов), связанных с заболеваниями расположены в некодирующих белок областях генома. Таким образом, вариации в регуляции генов могут оказаться более важными в этиологии заболеваний, чем структурные изменения в специфичных белках.

Одна из причин, по которой эти результаты вызвали такой большой интерес, заключается в том, что многие, а возможно и большинство, генетических вариаций (полиморфизмов), связанных с заболеваниями, расположены в некодирующих белок областях генома. Таким образом, вариации в регуляции генов могут оказаться более важными в этиологии заболеваний, чем структурные изменения в специфичных белках. Еще одним удивительным открытием недавних геномных исследований является то, что в среднем любые два человека разделяют более 99,5% своих последовательностей ДНК. Возможно, более примечательно, что мы на 99% идентичны шимпанзе! Таким образом, вариации от человека к человеку, включая дифференциальную восприимчивость к болезням и в ответ на агенты окружающей среды и лекарства, закодированы менее чем в 0,5% нашей ДНК. Хотя это и мало по сравнению с общими нуклеотидными последовательностями, эти 0,5% представляют собой около 15 миллионов пар оснований. Две наиболее распространенные формы вариаций ДНК в геноме человека — это однонуклеотидные полиморфизмы (SNP) и вариации числа копий (CNV). SNP — это варианты в однонуклеотидных позициях, и почти всегда биаллельны (т. е. в данном месте в популяции существуют только два варианта, например, А или Т). Много усилий было направлено на картирование распространенных SNP в человеческих популяциях. Было идентифицировано более 6 миллионов человеческих SNP, многие из которых демонстрируют широкий разброс по частоте в разных популяциях. SNP встречаются по всему геному — в экзонах, интронах, межгенных областях и кодирующих областях. В целом, около 1% SNP встречаются в кодирующих областях, что примерно можно было бы ожидать случайно, поскольку кодирующие области составляют около 1,5% генома. SNP, расположенные в некодирующих областях, могут попадать в регуляторные элементы в геноме, тем самым изменяя экспрессию генов; в таких случаях SNP может оказывать прямое влияние на восприимчивость к болезням. В других случаях SNP может быть «нейтральным» вариантом, который не оказывает влияния на функцию гена или фенотип носителя. Однако даже «нейтральные» SNP могут быть полезными маркерами, если они совместно унаследованы с геном, связанным с заболеванием, в результате физической близости. Другими словами, SNP и причинный генетический фактор находятся в неравновесном сцеплении. Есть надежда, что группы SNP могут служить маркерами риска мультигенных сложных заболеваний, таких как диабет II типа и гипертония. Однако влияние большинства SNP на восприимчивость к болезням слабое, и еще предстоит выяснить, можно ли использовать идентификацию таких вариантов, по отдельности или в сочетании, для разработки эффективных стратегий профилактики заболеваний. CNVs являются недавно выявленной формой генетической изменчивости, состоящей из различного числа больших смежных участков ДНК от 1000 пар оснований до миллионов пар оснований. В некоторых случаях эти локусы, как и SNP, биаллельны и просто дублируются или удаляются в подгруппе популяции. В других случаях наблюдаются сложные перестройки геномного материала с множественными аллелями в человеческой популяции.

Заключение

Текущие оценки показывают, что CNV отвечают за от 5 до 24 миллионов пар оснований различия в последовательностях между любыми двумя людьми. Примерно 50% CNV включают последовательности, кодирующие гены; таким образом, CNV могут лежать в основе большей части фенотипического разнообразия человека. В настоящее время мы знаем о CNV гораздо меньше, чем SNP, поэтому их влияние на восприимчивость к болезням менее установлено.

Следует отметить, что, несмотря на все эти достижения в понимании генетической изменчивости человека, ясно, что изменения в последовательности ДНК сами по себе не могут объяснить разнообразие фенотипов в человеческих популяциях. Классическая генетика также не может объяснить, как монозиготные близнецы могут иметь разные фенотипы. Ответ может заключаться в эпигенетике, которая определяется как наследуемые изменения в экспрессии генов, которые не вызваны изменениями в последовательности ДНК.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ:

1. The cell as a unit of health and disease. Richard n. Mitchell- general pathology.page1-31 / robbins and cotran pathologic basis of disease, ninth edition ISBN: 978-1-4557-2613-4 international edition isbn: 978-0-8089-2450-0 professional edition ISBN: 978-0-323-26616-1 copyright © 2015, 2010, 2004, 1999, 1994, 1989, 1984, 1979, 1974 by saunders, an imprint of elsevier inc printed in Canada.
2. Harper's illustrated biochemistry. The thirty first edition. 2018 year
3. Mouse genome sequencing consortium (MGSC). 2002. Initial sequencing and comparative analysis of the mouse genome. Nature 420(6915): 520–62. Retrieved september 18, 2020.
4. Nei, M., P. Xu, and G. Glazko. 2001. Estimation of divergence times from multiprotein sequences for a few mammalian species and several distantly related organisms. //Proc natl acad sci u s a 98(5):2497–2502. Retrieved september 18, 2020.
5. Sultonova D.B., Khasanov B.B. The role of the spleen in immunological disorders of the body in chronic liver disorders. //Achievements of science and education, 2022; p.78-84
6. Sultonova d.b american journal of pediatric medicine and health sciences volume 02, issue 03, 2024 ISSN (e): 2993-2149 new parallels in understanding the spleen as a hematopoietic organ //Amaliy va tibbiyot fanlari ISSN: 2181-3469 jild: 03 nashr:03 2024 yil.
7. Sultonova D.B., Khasanov B.B., Taloqning strukturaviy va funksional xususiyatlari //Achievements in science and education 2022; 49-56 b.
8. Хасанов Б.Б., Султанова Д.Б. Влияние хронического токсического гепатита матери и структурно-функциональное становление иммунных органов потомства в период грудного вскармливания. //Amaliy va tibbiyot fanlari ilmiy jurnali 2023; 8 с.
9. Особенности современных лабораторных крыс, используемых в экспериментах. //Amaliy va tibbiyot fanlari ilmiy jurnali.2. No. 8. 87-92. 48-51. Issn: 2181-3464
10. Султанова Д.Б. Морфофункциональные особенности селезёнки -периферического органа иммунитета. //Research journal of trauma and disability studies. 2023;11(2):296-303.
11. Sultanova D.B. International journal cognitive neuroscience and psychologymorphofunctional features of the spleen-a peripheral organ of immunity 2023;11:7-11.
12. Sultanova D.B. New parallels in understanding that spleen as a hematopoietic organ. American journal of pediatric medicine and health sciences (ajpmhs). 2024;3(17):184-188. Ajpmhs global research network www.grnjournal.us.
13. BB Khasanov, AS Ilyasov, DB Sultanova Extragenital pathology of the mother and morphological features of the development of the spleen in the period of early postnatal ontogenesis //European chemical bulletin, 2023 Cited by 12 related articles.

Поступила 20.10.2024

